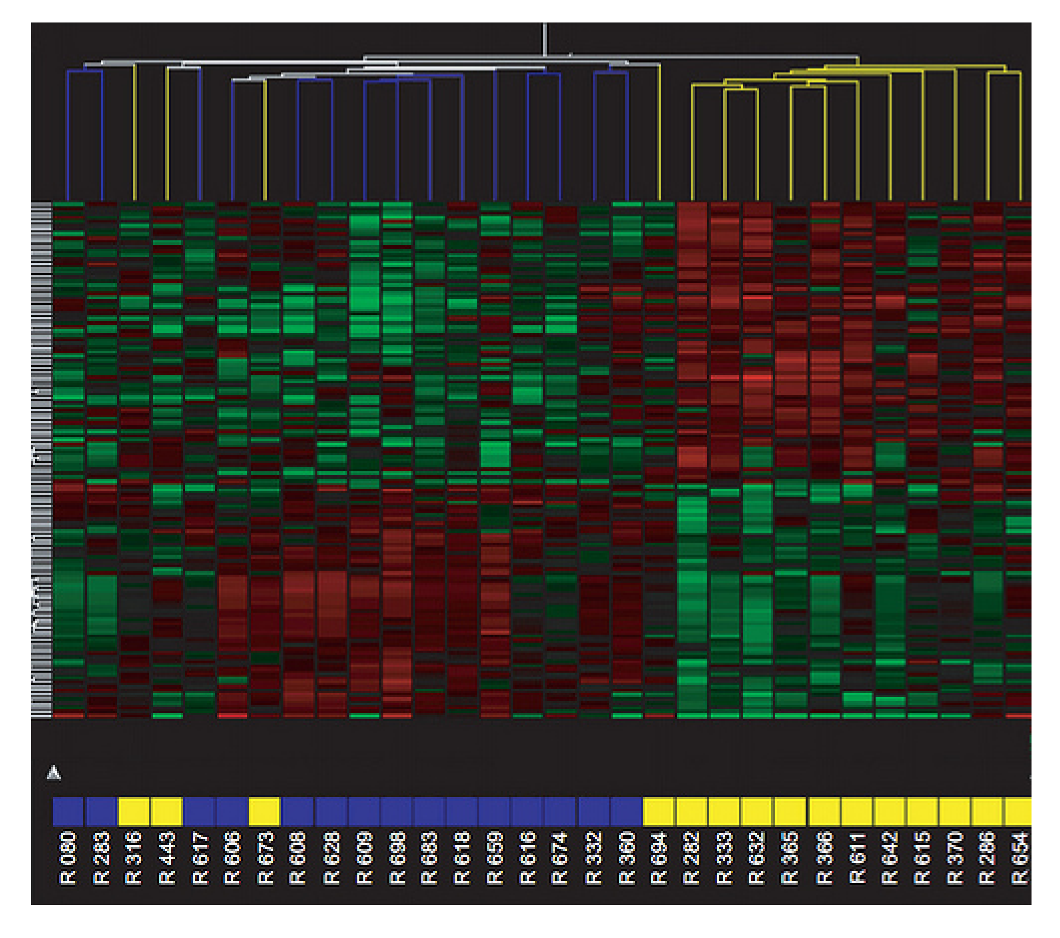
Brustkrebsgene (BRCA) und Genetisch bedingter Brustkrebs

bcaction.de/genetisch-bedingter-brustkrebs

10. Januar 2013



(Last Updated On: 22. September 2014)

Familiäre Häufungen von Brustkrebs

Ein familiär gehäuftes Vorkommen von Brustkrebs und/oder Eierstockkrebs wird auch als stärkster Einflussfaktor auf die Wahrscheinlichkeit, dass eine Frau an Brustkrebs erkrankt, beschrieben.

Die Brustkrebsgene

In den vergangenen beiden Dekaden ist genetischen Veränderungen als Ursache von Krebserkrankungen erhebliche Aufmerksamkeit zuteil geworden. Ein Teil der Erkrankungen an genetisch bedingtem Brustkrebs geht auf Mutationen an den BRCA-Genen zurück. Die Gene BRCA1 und BRCA2 sind ganz normale Gene, die jeder Mensch in sich trägt, Männer wie Frauen. Sie werden auch als „Brustkrebsgene“ bezeichnet, weil bekannt ist, dass Menschen, die Mutationen (also genetische Veränderungen) an diesen Genen aufweisen, ein deutlich höheres Risiko tragen, an Brustkrebs zu erkranken als Menschen ohne diese Mutationen. Die Genmutationen variieren, und die meisten Familien haben einzigartige Veränderungen an diesen Genen, die inzwischen genau untersucht werden können. Bei den BRCA-Genen spricht man auch von Tumorsupressorgenen, da sie die Entstehung von Krebs unterdrücken.

Abgesehen von BRCA1 und BRCA2 gibt es weitere Genmutationen, die mit einem gehäuften Auftreten von Brustkrebs in Verbindung gebracht werden. Die genaue Funktion der Gene ist bisher überwiegend nicht bekannt. Es wird jedoch vermutet, dass es zu Störungen der normalen Zellfunktion kommt, wenn das unbeschädigte Allel des Gens ausfällt. (Jedes Gen ist als Paar angelegt, als Allel wird eine „mögliche Ausprägung eines Gens, das sich auf einem Chromosom befindet“, bezeichnet.), Es erkrankt nur ein Teil der betroffenen Frauen an Brust- bzw. Eierstockkrebs, jedoch häufiger bereits in jüngerem Alter und mit einer höheren Wahrscheinlichkeit als in der übrigen Bevölkerung. Mary-Claire King hat an der Erforschung dieser Gene gearbeitet, bevor sie von der Firma Myriad Genetics 1994 zunächst in den USA, später auch in der EU patentiert wurden. Bürgerrechtsorganisationen kämpfen seit dieser Zeit gegen die Patentierung der Brustkrebsgene.

Häufigkeit von genetisch bedingtem Brustkrebs und BRCA1 und BRCA2

Weil in den meisten Berichterstattungen zu Brustkrebs darauf verwiesen wird, dass 5 bis 10% der Brustkrebserkrankungen auf BRCA-Genmutationen zurückgehen, wird diese Zahl oft auch genannt als Häufigkeit für genetisch bedingten Brustkrebs. Doch das ist falsch. Die BRCA-Genmutationen kommen im Menschen durchschnittlich sehr viel seltener vor. Genaue Zahlen fehlen, weil es keine Untersuchungen in der „Durchschnittsbevölkerung“ zu diesen Genveränderungen gibt. Untersucht wurden bisher vorwiegend solche Kollektive von Frauen, bei denen Brustkrebs und/oder Eierstockkrebs in der Familie gehäufter auftreten. Derzeit wird geschätzt, dass die Häufigkeit von BRCA in der Bevölkerung im Promille-Bereich liegt. Sie liegt auf jeden Fall deutlich unter ein Prozent. So hat das National Human Genome Research Institute anhand einer Untersuchung von 600 Frauen feststellt, dass statistisch nur eine einzige Frau in dieser Gruppe die Genmutation hatte.

Brustkrebsrisiko durch Mutationen an den sog. Brustkrebsgenen BRCA1 und BRCA2

„Nicht jede Veränderung in einem BRCA1- oder BRCA2-Gen führt zu einem erhöhten Risiko für die Entwicklung von Brust- oder Eierstockkrebs. Es gibt Normvarianten in den Bausteinen der Gene, so genannte Polymorphismen, die keine Bedeutung für die Tumorentstehung haben. Aus diesem Grund ist es erforderlich – sofern eine Ratsuchende nicht selbst erkrankt ist – mindestens eine erkrankte Frau aus ihrer Familie zu untersuchen. Auch dann kann es vorkommen, dass nicht sicher zu beurteilen ist, ob eine gefundene Veränderung in einem BRCA1- oder BRCA2-Gen mit der Brust- oder Eierstock-Krebserkrankung in Zusammenhang steht. In diesen Fällen kann keine genauere Eingrenzung des persönlichen Risikos vorgenommen werden. Grundsätzlich gilt, dass das Ergebnis der Untersuchung keine Vorhersage erlaubt, ob und gegebenenfalls wann eine Frau tatsächlich an Brust- und/oder Eierstockkrebs erkrankt.“

Ethnische Zuschreibungen

1995 wurde an den National Institutes of Health entdeckt, dass 1% in der durchschnittlichen jüdischen Bevölkerung eine Veränderung an einem Gen aufweist, das BRCA1 genannt wird. Inzwischen sind weitere ethnische Gruppen gefunden worden (z.B. isländische, norwegische und niederländische), bei denen Brustkrebs gehäufter auftritt.